

广东省精准医学应用学会

粤精准医函〔2025〕48号

关于举办第七届逸仙临床生信培训班的通知

学会各会员，各有关单位、人士：

近年来，随着精准医学研究的发展，以新一代测序（NGS）为代表的基因检测技术在临床中得到越来越广泛的应用。然而，如何将NGS产生的巨量而复杂的测序数据，即生物信息有效地应用于临床，是基因检测行业内最大的痛点，这要求从业人员同时掌握临床医学和生物信息知识。

为助力提升临床生信员的技术能力与水平，推进NGS技术临床应用，由广东省精准医学应用学会主办，临床生物信息分会、中山大学孙逸仙纪念医院细胞分子诊断中心承办的“第七届逸仙临床生信培训班”，将于2025年5月22日-25日在广州举办。现将有关事项通知如下：

一、组织架构

主办：广东省精准医学应用学会

承办：广东省精准医学应用学会临床生物信息分会

中山大学孙逸仙纪念医院细胞分子诊断中心

二、会议时间及地点

报到时间：2025 年 5 月 21 日 15:00-22:00

会议时间：2025 年 5 月 22 日-25 日

会议地点：广州三寓宾馆（广州市越秀区三育路 23 号）

三、培训内容

此次培训以理论+实操为特色，注重解决临床实践中的主要问题，将由具有丰富实践经验的专家全面系统地介绍 NGS 落地医院所需掌握的知识和技能，内容包括分子生物学基础、基因测序技术、生信基础与实操练习、肿瘤生信分析解读与实例练习、遗传病生信分析解读与实例练习、以及宏基因组生信分析解读与实例练习等。具体内容详见议程。

四、培训对象及规模

培训对象需已获得相关专业的硕士或以上学位，针对于各医疗机构从事临床分子诊断的实验室管理人员、分子技术员、临床生信分析与结果审核等人员，计划招收 200 人。

五、其他事项

（一）本次培训班报名费 4000 元/人，提供午餐简餐，住宿及交通请自理。

（二）考核合格者可获广东省精准医学应用学会颁发的培训证书。

（三）报名方式

请登录广东省精准医学应用学会官方站（<https://www.gdpm-aa.com>），在“学术活动”-“活动预告”中查询相关活动报名，

扫描下方二维码进行报名并缴费（报名截止日期：2024年4月30日）。



（四）联系方式

中山大学孙逸仙纪念医院：何 贵 18818844393

学会学术部：孙老师 15643590888

附件：第七届逸仙临床生信培训班议程



广东省精准医学应用学会

2025年1月13日

附件

第七届逸仙临床生信培训班议程

(培训班具体时间和内容以实际情况为准)

报到时间: 2025年5月21日 15:00-22:00

会议时间: 2025年5月22日-25日

会议地点: 广州三寓宾馆(广州市越秀区三育路23号)

5月22日(星期四)				
课程种类	时间	内容	讲者	主持
开班仪式	8:30-8:50	开幕致辞		张寅
分子生物学 基础与测序 技术	8:50-9:20	基因与基因组的基本概念	张寅	
	9:20-9:50	DNA的合成、损伤与修复	蒋圆玲	
	9:50-10:10	提问、答疑及讨论		
	10:10-10:30	茶歇		
	10:30-11:00	一代测序技术(Sanger测序与片段分析法)	罗知奇	
	11:00-11:30	二代测序技术(建库及测序原理)	黄靖华	
	11:30-12:00	提问、答疑及讨论		
临床生信 基础	13:30-14:00	NGS数据分析流程与原理	欧阳能太	廖健伟
	14:00-14:30	HGVS基因变异命名法	夏丹	
	14:30-15:00	提问、答疑及讨论		
	15:00-15:20	茶歇		
	15:20-18:00	IGV软件介绍及实操练习	廖健伟	
(请自带电脑,提前预装软件,会场特设高速wifi)		(实操指导:欧阳能太、夏丹等)		
5月23日(星期五)				
临床生信 基础	8:30-10:00	变异注释及实操练习	蒋圆玲 (实操指导:李晓娟、萧晓琴等)	李晓娟
	10:00-10:30	测序数据质控案例实操示范	黄永胜	
	10:30-10:50	茶歇		

	10:50-11:20	胚系变异分类 ACMG 指南	萧晓琴		
	11:20-11:50	贝叶斯原理及记分法	李晓娟		
	11:50-12:20	提问、答疑及讨论			
	13:30-14:00	ACMG 胚系变异分类标准的更新	李晓娟	付莎	
	14:00-14:30	遗传病常用数据库 (ClinVar、ClinGen 等) 实操示范	邓舒韵		
	14:30-15:00	常用人群数据库、计算机预测软件的实操示范	夏丹		
	15:00-15:30	提问、答疑及讨论			
	15:30-15:50	茶歇			
	15:50-16:20	体细胞变异分类 ClinGen 指南及报告规范	欧阳能太		
	16:20-16:50	肿瘤常用数据库 (COSMIC、OncoKB 等) 实操示范	付莎		
	16:50-18:00	体细胞变异致癌性分类实操练习	廖健伟 (实操指导: 李晓娟、付莎、 夏丹等)		
5 月 24 日 (星期六)					
遗传病 临床生信	8:30-9:00	遗传病生信分析流程的搭建	李晓娟		李晓娟
	9:00-9:30	全外显子组在遗传病中的应用	萧晓琴		
	9:30-10:00	遗传病 CMA 的生信分析	彭小芳		
	10:00-10:20	提问、答疑及讨论			
	10:20-10:50	合影、茶歇			
	10:50-11:20	罕见遗传病生信分析案例分享	邓舒韵		
	11:20-11:50	罕见遗传病生信分析案例分享	张洁明		
	11:50-12:10	提问、答疑及讨论			
肿瘤 临床生信	13:30-14:00	肿瘤基因变异靶向治疗与耐药的生信解读	廖健伟	付莎	
	14:00-14:30	肿瘤基因变异诊断生信解读	付莎		
	14:30-15:00	肿瘤基因变异预后生信解读	黄永胜		
	15:00-15:20	提问、答疑及讨论			
	15:20-15:40	茶歇			
	15:40-16:10	<i>MET</i> ex14 跳突的检测与解读	欧阳能太		
	16:10-16:40	子宫内膜癌的分子分型	王厥		

	16:40-17:10	甲状腺癌的基因检测与生信解读	尹欣科	
	17:10-17:40	BRCA1/2 与 HRD 的检测与解读	蒋圆玲	
	17:40-18:00	提问、答疑及讨论		
5 月 25 日（星期日）				
肿瘤 临床生信	8:30-9:00	MSI 的检测原理及生信解读	欧阳能太	廖健伟
	9:00-9:30	肺癌罕见变异分类实操示范	黄永胜	
	9:30-10:00	乳腺癌罕见变异分类实操示范	蒋圆玲	
	10:00-10:20	提问、答疑及讨论		
	10:20-10:30	茶歇		
	10:30-11:00	结直肠癌的 NGS 检测与生信解读 (默克专题会)	欧阳能太	
	11:00-11:30	ctDNA 与 MRD 的检测与生信解读	廖健伟	
	11:30-12:00	肿瘤 NGS 报告审核要点	尹欣科	
	12:00-12:20	提问、答疑及讨论		
病原体 临床生信	13:30-14:00	病原 NGS 生信解读重要原则	张寅	张寅
	14:00-14:30	病原 NGS 数据质控要点	汪单兰	
	14:30-15:00	序列比对与 blast 应用实操示范	谭妮	
	15:00-15:20	提问、答疑及讨论		
	15:20-15:30	茶歇		
	15:30-16:00	病原体 mNGS 生信分析案例分享	林翹	
	16:00-16:30	病原体 mNGS 生信分析案例分享	方俊粤	
	16:30-17:00	提问、答疑及讨论		
	17:00	总结、撤离	欧阳能太	

抄送：学会会长、副会长、理事会各理事、监事，学会其他部门。

广东省精准医学应用学会

2025 年 1 月 13 日印发

校对：学术部 孙唯瀚

(共印 3 份)